

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

УТВЕРЖДАЮ
Ректор ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России
член-корр. НАМНУ, проф. Г.А. Игнатенко

« 27 » 04 2023 г.



**Дополнительная профессиональная программа
повышения квалификации
«Основы медицинской генетики в практике педиатра»
Кафедра неврологии и медицинской генетики**

Трудоемкость: 18 часов /18 зачетных единиц трудоемкости
Специальность основная: педиатрия
Форма обучения: очная

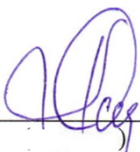
Донецк 2023

Разработчики программы:

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, учёное звание	Занимаемая должность
1.	Статинова Елена Анатольевна	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой неврологии и медицинской генетики
2.	Коценко Юлия Игоревна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры неврологии и медицинской генетики

ДПП ПК «Основы медицинской генетики в практике педиатра» обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры неврологии и медицинской генетики «04» апреля 2023 г., протокол № 7

Зав. кафедрой неврологии
и медицинской генетики,
д.м.н., профессор

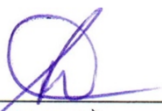


(подпись)

Е.А. Статинова

ДПП ПК «Основы медицинской генетики в практике педиатра» рассмотрена на заседании методической комиссии ФИПО «27» апреля 2023 г., протокол № 5

Председатель комиссии,
д.м.н., профессор

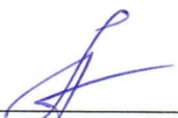


(подпись)

А.Э. Багрий

ДПП ПК «Основы медицинской генетики в практике педиатра» рассмотрена на заседании Ученого совета ФИПО «27» апреля 2023 г., протокол № 7

Председатель Ученого совета ФИПО,
к.м.н., доцент



(подпись)

А.В. Ващенко

Заместитель проректора по учебной работе
по вопросам последиplomного образования,
к.м.н., доцент



(подпись)

А.Л. Христуленко

ДПП ПК «Основы медицинской генетики в практике педиатра» утверждена на заседании Ученого совета ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России протокол «27» апреля 2023 г., протокол № 3

Секретарь Ученого совета
ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России
к.м.н., доцент



(подпись)

Е.И. Беседина

СОДЕРЖАНИЕ

1.	Общая характеристика дополнительной профессиональной образовательной программы	стр. 4
2.	Цель программы	стр. 4
3.	Планируемые результаты обучения	стр. 5 – 8
4.	Учебный план	стр. 9
5.	Календарный учебный график	стр. 10
6.	Рабочие программы модулей	стр. 11 – 16
7.	Организационно-педагогические условия	стр. 17
7.1.	Материально-технические условия реализации программы	стр. 17 – 18
7.2.	Учебно-методическое и информационное обеспечение	стр. 18 – 19
8.	Формы аттестации и оценочные материалы	стр. 20 – 24

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

1. Общая характеристика дополнительной профессиональной образовательной программы

Дополнительная профессиональная образовательная программа (ДПП) повышения квалификации врачей (ДПП ПК) «Основы медицинской генетики в практике педиатра» со сроком освоения 18 академических часов является нормативно-методическим документом, регламентирующим содержание, организационно-методические формы и трудоёмкость обучения.

Дополнительные профессиональные образовательные программы, реализуемые в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России, представляют собой комплект учебно-методических документов, определяющих содержание и методы реализации процесса обучения, разработанный и утверждённый вузом с учётом требований рынка труда, федеральных государственных образовательных стандартов, профессиональных стандартов, квалификационных требований.

Актуальность дополнительной профессиональной программы повышения квалификации, обусловлена ростом распространенности генетических заболеваний, большим разнообразием диагностических и лечебных методик, которыми необходимо овладеть современному врачу-педиатру для улучшения качества жизни пациентов, необходимостью совершенствования и получения новых компетенций врачебной деятельности, адаптированной к новым экономическим и социальным условиям с учетом международных требований и стандартов.

ДПП направлена на формирование у слушателей компетенций, позволяющих оказывать пациентам квалифицированную помощь; формирование готовности и способности к профессиональному, личностному и культурному самосовершенствованию, стремления к постоянному повышению своей квалификации, новаторству.

ДПП регламентирует цели, планируемые результаты обучения, учебный план, календарный учебный график, содержание рабочих программ, условия и технологии реализации образовательного процесса, оценку качества подготовки (Приказ Минобрнауки России от 01.07.2013 г. N499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»).

Программа разработана с учётом:

1. Приказа Минобрнауки России от 01.07.2013 г. N499 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»
2. Планируемые результаты обучения вытекают из Профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27.03.2017 г. № 306н.
3. Лицензии на образовательную деятельность ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

2. Цель программы

Качественная подготовка слушателей в соответствии с перечнем компетенций, необходимых для освоения ДПП.

Совершенствование профессиональных компетенций врача-педиатра, необходимых для выполнения всех видов профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации, в т.ч. диагностической и лечебной трудовых функций. Врач-педиатр выполняет следующие виды профессиональной деятельности: профилактическая, диагностическая, лечебная, реабилитационная, организационно-управленческая.

Задачи теоретической части изучения ДПП:

- 1) совершенствование знаний о теоретических основах клинической генетики;
- 2) совершенствование знаний о современных классификациях генетических заболеваний в практике педиатра;
- 3) совершенствование знаний о семиотике наследственной и врожденной патологии;
- 4) совершенствование знаний о хромосомных заболеваниях и соединительно-тканной

дисплазии;

5) совершенствование знаний о профилактике наследственной патологии.

Задачи практической части изучения ДПП:

1) совершенствовать умения и владения этапами профилактики генетических заболеваний в практике педиатра;

2) совершенствовать умения и владения этапами перинатальной диагностики в практике педиатра;

3) совершенствовать умения и владения определения клинических признаков наследственной и врожденной патологии ребенка, в т.ч. хромосомных заболеваний и соединительно-тканной дисплазии.

3. Планируемые результаты обучения

Планируемые результаты обучения вытекают из Профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27.03.2017 г. № 306н.

Требования к квалификации врача- педиатра: высшее образование - специалитет по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия» и подготовка в интернатуре/ординатуре по специальности «Педиатрия» или высшее образование - специалитет по специальностям «Педиатрия» (полученное после 1 января 2016 года для замещения должности врач-педиатр участковый), или профессиональная переподготовка по специальности «Педиатрия» при наличии подготовки в ординатуре по специальности «Общая врачебная практика (семейная медицина)».

В результате освоения программы дополнительного профессионального образования врач-педиатр участковый должен актуализировать свои знания, осуществить формирование профессиональной компетенции путем обучения проведению диагностических, дифференциально-диагностических и терапевтических мероприятий у генетических пациентов.

В результате успешного освоения программы слушатель усвершенствует имеющиеся профессиональные компетенции - способность/готовность:

1) Обследовать ребенка с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1);

2) Назначить лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (ПК2).

Связь ДПП ПК с профессиональным стандартом «Врач- педиатр участковый»:

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
А/01.7 (ПК 1)	Сбор анамнеза жизни ребенка	Составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка	Особенности диагностики и клинического течения заболеваний у детей раннего возраста
	Сбор анамнеза заболевания	Получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного	Методика сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы предыдущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
		вскармливания	массы тела и роста, индекса массы тела ребенка различного возраста, оценки физического и психомоторного развития детей по возрастно-половым группам
	Оценивание состояния и самочувствия ребенка	Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии	
	Направление детей на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирование родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию	Оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей	Методика сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия)
	Направление детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей	Методика оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра и оценки кожных покровов, выраженности подкожно-жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых слизистых, лимфатических узлов, органов и систем организма ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки массы тела и роста, индекса массы тела детей различных возрастно-половых групп, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных групп
	Направление детей на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения),	Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам	Этиология и патогенез болезней и состояний у детей, клиническая симптоматика болезней и состояний с учетом возраста ребенка и исходного состояния здоровья

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
	порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи		
		Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей	Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
		Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам	Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
А/02.7 (ПК 1,2)	Разработка плана лечения болезней и состояний ребенка	Составлять план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	Современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
	Назначение медикаментозной терапии ребенку	Назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	
	Назначение немедикаментозной терапии ребенку	Назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и	

Трудовая функция (профессиональная компетенция)	Трудовые действия	Необходимые умения	Необходимые знания
		клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	

4. Учебный план

Трудоёмкость обучения: 18 академических часов. **Форма обучения:** очная

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	В том числе с симуляционным обучением								
1	Модуль 1. Теоретические основы клинической генетики.	6	6		2			2		2		Зачет		1
1.1	Теоретические основы клинической генетики. Классификация генетических заболеваний.	6	6		2			2		2	Т,ПР,ЗС			1
2	Модуль 2. Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания. Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии.	12	12		8	4	4					Зачет		1, 2
2.1	Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания.	6	6		4	2	2				Т,ПР,ЗС			1, 2
2.2	Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии.	6	6		4	2	2				Т,ПР,ЗС			1, 2
	Всего	18	18		10	4	4	2		2			2	
Общий объем подготовки		18	18											

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

5. Календарный учебный график

Периоды освоения	2 неделя
Понедельник	ДОТ
Вторник	У
Среда	У
Четверг	-
Пятница	-
Суббота	В
Воскресение	В

Сокращения: У – учебные занятия (аудиторные), ДОТ – учебные занятия с использованием ДОТ

6. Рабочие программы модулей

Рабочая программа модуля № 1 «Теоретические основы клинической генетики»

Рабочая программа модуля «Теоретические основы клинической генетики» в рамках ДПП повышения квалификации направлена на повышение профессионального уровня имеющейся квалификации. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по вопросам организации работы врача-педиатра участкового в области современных теоретических основ клинической генетики.

Планируемые результаты обучения

Совершенствованию подлежат следующие компетенции:

- Обследовать ребенка с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1).

Слушатель должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основные положения Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан, законодательства об обязательном медицинском страховании, о территориальной программе государственных гарантий бесплатной медицинской помощи (виды медицинской помощи, предоставляемой населению бесплатно, медицинской помощи, предоставляемой в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования, медицинской помощи, предоставляемой за счет средств бюджетов всех уровней). Знать теоретические основы клинической генетики и современную классификацию наследственной и врожденной патологии.

1. Учебно-тематический план модуля №1

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)*	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	В том числе с симуляционным обучением								
1	Модуль 1. Теоретические основы клинической генетики.	6	6		2			2			Зачет		1	
1.1	Теоретические основы клинической генетики. Классификация генетических заболеваний.	6	6		2			2		2	Т,ПР,ЗС		1	

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

**2. Тематический план модуля №1
«Теоретические основы клинической генетики»**

Тематический план лекций

№ п/п	Тема лекции	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Теоретические основы клинической генетики. Классификация генетических заболеваний.		2

Тематический план семинарских занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Теоретические основы клинической генетики. Классификация генетических заболеваний.	2	2

Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов		
		Ауд.		ДОТ
		всего	В том числе с симуляционным обучением	
1	Теоретические основы клинической генетики. Классификация генетических заболеваний.	2		

Рабочая программа модуля № 2
«Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания.
Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии»

Рабочая программа модуля «Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания. Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии» в рамках ДПП повышения квалификации направлена на повышение профессионального уровня имеющейся квалификации. Освоение программы ставит целью овладение новой (актуальной) информацией по вопросам организации работы врача-педиатра участкового в области изучения семиотики врожденной и наследственной патологии, в т. ч. хромосомных заболеваний и соединительно-тканной дисплазии, в практике педиатра.

Планируемые результаты обучения

Совершенствованию подлежат следующие компетенции:

- Обследовать ребенка с целью установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания (ПК1);
- Назначить лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (ПК2).

Слушатель должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основные положения Основ законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан, законодательства об обязательном медицинском страховании, о территориальной программе государственных гарантий бесплатной медицинской помощи (виды медицинской помощи, предоставляемой населению бесплатно, медицинской помощи, предоставляемой в рамках территориальной программы обязательного медицинского страхования, медицинской помощи, предоставляемой за счет средств бюджетов всех уровней). Знать клинические признаки наследственной и врожденной патологии, в т. ч. хромосомных заболеваний и соединительно-тканной дисплазии, в практике педиатра.

2. Учебно-тематический план модуля №2

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин (модулей)*	Трудоёмкость в зачётных единицах	Трудоёмкость в часах (всего)	Аудиторные занятия			Занятия с использованием ДОТ			Формы контроля (аттестация)			Совершенствуемые компетенции	
				Лекции	Практические занятия		Семинарские занятия	Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Текущий контроль	Промежуточная аттестация		Итоговая аттестация
					всего	В том числе с симуляционным обучением								
2	Модуль 2. Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания. Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии.	12	12		8	4	4				Зачет		1, 2	
2.1	Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания.	6	6		4	2	2				Т,ПР,ЗС		1, 2	
2.2	Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии.	6	6		4	2	2				Т,ПР,ЗС		1, 2	

Сокращения:

Т – тестирование

ПР – оценка освоения практических навыков (умений)

ЗС – решение ситуационных задач

2. Тематический план модуля №2
«Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания.
Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии»

Тематический план семинарских занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов	
		Ауд.	ДОТ
1	Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания.	2	
2	Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии.	2	

Тематический план практических занятий

№ п/п	Тема занятия	Кол-во часов		
		Ауд.		ДОТ
		всего	В том числе с симуляционн ым обучением	
1	Семиотика наследственной и врожденной патологии. Хромосомные заболевания.	4	2	
2	Заболевания с синдромом соединительно-тканной дисплазии.	4	2	

7. Организационно - педагогические условия реализации ДПП

При реализации ДПП применяется вариант дискретного обучения с поэтапным освоением отдельных учебных модулей в порядке, установленном дополнительной профессиональной программой и расписанием занятий.

Реализация ДПП предусматривает использование дистанционных образовательных технологий (ДОТ), применяемых для преподавания теоретических разделов учебных модулей (чтение лекций) с использованием синхронной формы проведения занятий (онлайн лекции в формате вебинара).

Во время проведения практических занятий используются следующие варианты симуляционного обучения: деловая игра, круглый стол, кейс-метод: решение ситуационных задач, моделирующих работу с пациентами.

Итоговая аттестация обучающихся по ДПП осуществляется в очной форме.

Организационное и методическое взаимодействие обучающихся с педагогическими работниками проходит путем непосредственно контакта обучающихся с преподавателями при использовании традиционных форм обучения, а также может осуществляться с применением ДОТ (с использованием ресурсов системы Moodle, посредством электронной почты и т.п.) при подготовке к семинарско-практическим занятиям, а также чтении онлайн лекций в формате вебинаров.

При реализации ДПП местом осуществления образовательной деятельности является место нахождения Университета (клинической базы профильной кафедры).

7.1. Материально-технические условия реализации программы

№ п/п	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий, симуляционных классов в ЦСО	Вид занятий (лекция, практическое занятие, семинар)	Наименование оборудования, компьютерного обеспечения др.
1.	ДОКТМО г. Донецка, включая отделения, учебные комнаты кафедры	Лекции, практические занятия	Компьютер, учебно-методические пособия, тестовые задания, ситуационные задачи
2.	Система Moodle специально разработанная для создания качественных online- курсов преподавателями, является пакетом программного обеспечения для создания курсов дистанционного обучения*	Лекция Практическое занятие Тестовое задание	Компьютер, ноутбук, тестовые задания, ситуационные задачи

Система управления обучением (LMS) Moodle установлена на сервере дистанционного образования ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. Система Moodle представляет собой свободное (распространяющееся по лицензии GNU GPL, целью которой является предоставляющее пользователю права копировать, модифицировать и распространять (в т.ч. на коммерческой основе) программы, а также гарантировать, что и пользователи всех производных программ получают вышеперечисленные права) веб-приложение, предоставляющее возможность создавать сайты для онлайн-обучения. Moodle отвечает стандарту SCORM.

Для работы в системе Moodle необходимо Internet-соединение. Рекомендуемая скорость подключения - не менее 1 Мбит/сек. Операционная система: Windows, MAC OS, Linux.

Браузеры:

Internet Explorer, минимальная версия – 10, рекомендуемая версия – последняя
Mozilla Firefox, минимальная версия – 25.0, рекомендуемая версия – последняя
Google Chrome, минимальная версия – 30.0, рекомендуемая версия – последняя

Apple Safari, минимальная версия – 6, рекомендуемая версия – последняя.

В настройках браузера необходимо разрешить выполнение сценариев Javascript. Также необходимо включить поддержку cookie.

Для просмотра документов необходимы: AdobeReader, программы MS Office (Word, Excel, PowerPoint и др.) или OpenOffice.

Программное обеспечение QuickTime и Flash player, необходимое для мультимедийных функций.

Для регистрации в системе Moodle слушателю необходимо предоставить адрес электронной почты.

7.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение ДПП

а) основная литература:

1. Медицинская генетика. Ч. I : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, Ю. И. Коценко [и др.]; ГОО ВПО "ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М. ГОРЬКОГО". - Донецк, 2018. - 688 с. – Текст : непосредственный.

2. Медицинская генетика. Ч. II : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, Ю. И. Коценко [и др.]; ГОО ВПО "ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М. ГОРЬКОГО". - Донецк, 2018. - 362 с. – Текст : непосредственный.

3. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-6307-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

4. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

5. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

6. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

7. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

б) дополнительная литература:

1. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред.

О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

2. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология [Электронный ресурс]: учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970430729.htm> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

3. Брагин, Ш. Б. Основы генетики человека. Организменный уровень [Текст] : учебное пособие / Ш. Б. Брагин, Л. Н. Ткаченко ; Донецкий мед. ун-т. - 4-е изд., перераб. и доп. - Донецк : ДонНМУ, 2013. - 52 с.

4. Кошечкин, В. А. Практическая липидология с методами медицинской генетики : руководство / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 112 с. - ISBN 978-5-9704-3271-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432716.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

5. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

6. Михайлова, С. В. Болезнь Ниманна-Пика тип С / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 48 с. - ISBN 978-5-9704-2996-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429969.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

7. Шкурат, Т. П. , Усатов А. В. , Панич А. Е. Генетика - фундаментальная основа инноваций в медицине и селекции : материалы Научно-практической конференции с международным участием (Ростов-на-Дону, 2-4 ноября 2017 г.) / гл. ред. : Т. П. Шкурат, А. В. Усатов, А. Е. Панич - Ростов-на-Дону; Таганрог : Изд-во Южного федерального университета, 2017. - 158 с. - ISBN 978-5-9275-2542-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785927525423.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

в) методическое обеспечение учебного процесса:

1. Методические указания для слушателей ДПП ПК «Основы медицинской генетики в практике педиатра».

2. Методические рекомендации для преподавателей ДПП ПК «Основы медицинской генетики в практике педиатра».

3. Наборы тестовых заданий для текущего и итогового контроля.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

1. Электронный каталог WEB-ОРАС Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>

2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru>

3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLIBRARY <http://elibrary.ru>

4. Научная электронная библиотека «КиберЛенинка» <https://cyberleninka.ru/>

5. PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

8. Формы аттестации и оценочные материалы

8.1. Текущий контроль.

Текущий контроль учебной деятельности врачей- педиатров осуществляется во время проведения практических, семинарских занятий с целью проверки уровня подготовленности к выполнению конкретных видов работ. Оценивание учебной деятельности проводится стандартизировано. Согласно структуре практического (семинарского) занятия определяются основные виды деятельности, которые оцениваются, прежде всего – практическая работа под руководством преподавателя и текущий тестовый контроль. За каждый из них выставляется отдельная оценка.

Оценивание практической работы – это оценка степени овладения умениями и навыками.

Профильная кафедра, в соответствии с целями занятия и учебным планом, определяет типовые задачи деятельности и умений, которые проверяются и оцениваются.

Например:

- *определение основных симптомов и синдромов (на основе опроса и физикального обследования), определение предварительного диагноза;*
- *определение плана дополнительных методов обследования и оценки результатов;*
- *проведение дифференциального диагноза и определение клинического диагноза;*
- *определение лечебной тактики ведения больного, решение вопросов профилактики заболевания, реабилитации больного;*
- *диагностика и лечение неотложных состояний в соответствии с темой занятия.*

Правильность выполнения типовых задач деятельности и умений, которые проверяются, оценивается баллами «1», «0,5» и «0» (выполнено, выполнено не полностью, не выполнено). Владение практическими навыками оценивается баллами «1» или «0» (выполнено, не выполнено).

Оценки выставляются на основе суммы баллов, полученных слушателями при оценивании степени овладения практическими навыками и умениями, правильности их выполнения, и отношения суммы баллов к максимально возможной сумме баллов (если обучающийся правильно выполнил все требуемые умения и навыки):

- при наличии 90-100 % – «5»,
- 80-89 % – «4»,
- 70-79 % – «3»,
- менее 70 % – «2».

Например:

тема занятия предусматривает, что обучающийся должен продемонстрировать владение 9 практическими умениями и 3 навыками, т.е. максимально возможное количество баллов 12.

Если обучающийся продемонстрировал правильное выполнение всех навыков, но допустил несущественные ошибки при выполнении трёх практических умений (выполнил их не полностью), то он получает $3+6+1,5 = 10,5$ баллов.

Это составляет 87,5% от 12 баллов (максимально возможного количества баллов за практические навыки и умения по данной теме), т.е. оценка 4.

Текущий тестовый контроль осуществляется с помощью индивидуальных наборов тестов из 10 тестовых заданий формата А, проверяющих достижения конкретных целей занятия. Наборы тестовых заданий по каждой теме находятся в электронном и печатном виде на профильной кафедре. Банк тестовых заданий ДПП ПК «Основы медицинской генетики в практике педиатра» составляет 100 тестов.

Оценка за работу с тестовыми заданиями выставляется по шкале:

- при наличии 90-100% правильных ответов тестов – «5»,
- 80-89% правильных ответов – «4»,
- 70-79% правильных ответов – «3»,
- менее 70% правильных ответов – «2».

1.2. Промежуточная аттестация

Промежуточная аттестация слушателей ФИПО в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России проводится с целью оценивания результатов освоения обучающимся дисциплин (модулей) ДПП по конкретной специальности на отдельных завершенных этапах обучения.

Промежуточная аттестация слушателей ДПП проводится после завершения изучения дисциплины (модуля), проводится в формате зачета.

Зачет – форма контроля обучения, предусматривающая оценивание освоения слушателем учебного материала исключительно на основании выполнения им определенных видов работ на текущих практических, семинарских, лабораторных занятиях.

Слушателю ДПП выставляется зачет в случае выполнения им в полном объеме учебного плана (отсутствие неотработанных пропусков аудиторных занятий) и всех видов работ, предусмотренных программой по конкретной дисциплине/модулю, при среднем балле успеваемости по дисциплине/модулю 3,0 и выше.

1.3. Итоговая аттестация

Итоговая аттестация слушателей ДПП должна выявлять теоретическую и практическую подготовку слушателя по специальности.

Цель итоговой аттестации:

- Установление уровня подготовки слушателя к выполнению профессиональных задач, проверка достижения общей и конкретной целей обучения.
- Проверка уровня сформированности компетенций (теоретической и практической подготовки).

Методические материалы.

4.1. Фонд оценочных средств цикла.

4.2. Программа итоговой аттестации.

4.3. Инструкция по оцениванию учебной деятельности ординаторов, слушателей ФИПО в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России, утвержденная в установленном порядке.

К итоговой аттестации допускаются слушатели ФИПО, выполнившие учебный план в полном объеме и имеющие средний балл за текущую успеваемость не ниже 3,0.

Итоговая аттестация (экзамен) проводится в два этапа.

На первом этапе осуществляется *тестирование* с помощью наборов тестов из 50 тестовых заданий формата А, охватывающих основные цели цикла обучения, сложность наборов тестовых заданий зависит от уровня врачебной квалификации слушателя.

Второй этап представляет собой *оценку степени освоения практических навыков и умений.*

Первый этап итоговой аттестации – тестовая часть экзамена, которая проводится с помощью наборов тестовых заданий из 50 тестов формата А, охватывающих основные цели цикла обучения. Все наборы тестов имеют равное число заданий. Каждое задание имеет только один правильный ответ. Уровень сложности наборов тестовых заданий зависит от уровня врачебной квалификации слушателя. Наборы тестовых заданий по каждой теме находятся в электронном и печатном виде на профильной кафедре. Банк тестовых заданий ДПП ПК «Основы медицинской генетики в практике педиатра» составляет 300 тестов.

Примеры тестовых заданий:

1. В детское отделение поступил ребенок на 4-м месяце жизни. Со слов матери у ребенка снижен аппетит, периодическая рвота, вялость, адинамия, приступы удушья. Объективно: масса тела снижена, кожа цианотичная, отеки, увеличение языка. Аускультативно: тахикардия, систолический шум на верхушке. Перкуторно: увеличены границы сердца. На ЭКГ выраженные

признаки диффузных изменений миокарда, укорочение PR. В моче определяется белок, ацетон. Выявлено большое количество гликогена в лейкоцитах.

Какой Ваш предварительный диагноз?

- A. Гемохроматоз
- B. Метахроматическая лейкодистрофия
- C. Ганглиозидоз GM1
- D. Гликогеноз
- E. Мукополисахаридоз

2. Юноша 16 лет при профилактическом осмотре выявлено двухстороннее увеличение грудных желез. Масса 64 кг, рост юноши 179 см. При осмотре наружных гениталий установлены уменьшенные размеры пениса, половое оволосение отсутствует, продольный размер тестикул 2,0 см, гонады плотные. Какой предварительный диагноз?

- A. Клайнфельтера.
- B. Шерешевского-Тернера
- C. Гипогонадизм
- D. Синдром де ля Шапеля
- E. Дигенезия гонад

3. Мама жалуется, что у ее дочери в возрасте 12 месяцев развился однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей, периодическую вялость и повышенную потливость ребенка, особенно по утрам. Ребенок от 1-й беременности, на фоне токсикоза 1-й половины, срочных родов, с массой тела 3200 г, длиной 50 см, период новорожденности протекал без особенностей, на грудном вскармливании до 7 месяцев. При объективном осмотре: масса тела ниже нормы, «кукольное лицо», короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. ЧСС 120 уд./мин. Печень выступает + 10 см, плотная. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Клинический анализ крови без патологии. УЗИ печени: увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности паренхимы. Какой Ваш предварительный диагноз?

- A. Помпе
- B. Менкеса
- C. Гирке
- D. Вольмана
- E. Фабри

Для оценки результатов первого этапа используется следующая шкала, основанная на процентном отношении правильно выполненных тестовых заданий:

- 90-100% (из 50 тестовых заданий) – «5»,
- 80-89% (из 50 тестовых заданий) – «4»,
- 70-79% (из 50 тестовых заданий) – «3»,
- менее 70% (из 50 тестовых заданий) – «2».

Второй этап итоговой аттестации – практически-ориентированный экзамен, представляет собой оценку степени освоения практических навыков и умений по специальности.

Профильная кафедра, в соответствии с целями обучения на цикле и учебным планом, определяет типовые задачи деятельности и умений, которые проверяются и оцениваются.

Например:

- *определение основных симптомов и синдромов (на основе опроса и физикального обследования), определение предварительного диагноза;*
- *определение плана дополнительных методов обследования и оценки результатов;*
- *проведение дифференциального диагноза и определение клинического диагноза;*

- *определение тактики ведения больного, решение вопросов профилактики заболевания, реабилитации больного;*
- *диагностика и лечение неотложных состояний.*

Правильность выполнения типовых задач деятельности и умений, которые проверяются, оценивается баллами «1», «0,5» и «0» (выполнено, выполнено не полностью, не выполнено). Владение практическими навыками оценивается баллами «1» или «0» (выполнено, не выполнено).

Оценки за второй этап экзамена выставляются на основе суммы баллов, полученных слушателями при оценивании степени овладения практическими умениями и правильности выполнения навыков, и ее отношения к максимально возможной сумме баллов (если бы обучающийся правильно выполнил все требуемые умения и навыки):

- при наличии 90-100 % – «5»,
- 80-89 % – «4»,
- 70-79 % – «3»,
- менее 70 % – «2».

Например:

Практически-ориентированный экзамен предусматривает, что обучающийся должен продемонстрировать владение 9 практическими умениями и 3 навыками, т.е. максимально возможное количество баллов 12.

Если обучающийся продемонстрировал правильное выполнение всех навыков, но допустил несущественные ошибки при выполнении трех практических умений (выполнил их не полностью), то он получает $3+6+1,5 = 10,5$ баллов.

Это составляет 87,5% от 12 баллов (максимально возможного количества баллов за практические умения и навыки по практически-ориентированному экзамену), т.е. оценка 4.

На втором этапе итоговой аттестации выполнение обучающимися заданий оценивается по шкале, разработанной на профильной кафедре и согласованной с методической комиссией ФИПО.

За каждый этап итоговой аттестации выставляется оценка.

При положительной оценке на обоих этапах общий (средний) балл по итоговой аттестации рассчитывается следующим образом: необходимо к оценке за тестовый контроль прибавить оценку за практически-ориентированный экзамен и разделить на 2 (среднеарифметическое значение).

Оценка за экзамен выставляется по следующей шкале:

<i>Общий (средний) балл за экзамен</i>	<i>Оценка за экзамен</i>
4,5-5,0	5
3,5-4,0	4
3,0	3
Двойка за один из этапов экзамена	2

Слушатели, не прошедшие итоговую аттестацию в связи с неявкой на итоговую аттестацию по неуважительной причине или в связи с получением оценки «неудовлетворительно» отчисляются с цикла ДПП ПК с выдачей справки об обучении как не выполнившие обязанностей по добросовестному освоению образовательной программы и выполнению учебного плана.

Обучающиеся, не прошедшие итоговую аттестацию в связи с неявкой на нее по уважительной причине, вправе пройти ее в течение 6 месяцев после завершения итоговой аттестации.

Для рассмотрения апелляционных заявлений слушателей создаются апелляционные комиссии (далее – Комиссия) по результатам итоговой аттестации по каждой специальности. Состав апелляционной комиссии утверждается приказом ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

В состав Комиссии по рассмотрению апелляционных заявлений включаются не менее 5 человек из числа профессорско-преподавательского состава профильных кафедр, не входящих в состав экзаменационных комиссий по данной специальности. Председателем апелляционной комиссии является проректор по последипломному образованию ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. Работа Комиссии строится путем проведения заседаний, на которых рассматриваются апелляционные заявления. Заседание апелляционной комиссии правомочно, если в нем участвуют не менее двух третей ее состава, утвержденного приказом. Ведение заседания Комиссии осуществляется председателем, а в случае его отсутствия – заместителем председателя. Рассмотрение апелляции не является пересдачей итоговой аттестации. В ходе рассмотрения жалобы проверяется лишь соблюдение установленного порядка проведения аттестационного испытания и правильность оценивания результатов итоговой аттестации на основании изучения материалов, представленных экзаменационной комиссией (протоколы соответствующих этапов практически-ориентированного экзамена, ответные формы тестового контроля знаний). Апелляция подается слушателем в день объявления результатов аттестационного испытания (или в течение следующего рабочего дня). Рассмотрение апелляции проводится не позднее следующего рабочего дня после ее подачи. После рассмотрения апелляции Комиссия принимает решение об изменении оценки по итоговой аттестации (как в случае ее повышения, так и в случае ее понижения) либо сохранении ее без изменения. Решение апелляционной комиссии принимается простым большинством голосов членов Комиссии, участвующих в заседании. При равном количестве голосов решающим является голос председателя, а в случае его отсутствия – заместителя председателя. Оформленное протоколом решение Комиссии доводится до сведения заявителя.